Cerba

FEUILLE DE DEMANDE D'EXAMEN

SYNDROME DE NOONAN ET AUTRES RASOPATHIES POST-NATAL

Service de la Relation Client :
Tél : 01 34 40 20 20
Fax : 01 34 40 21 29

SRC@lab-cerba.com
www.lab-cerba.com

PATIENT

NOM I__I__I__I__I__I__I__I__I__I__I__I__I__I__I__I__I__I__I__I__I__I__I

PRENOM I__I__I__I__I__I__I__I__I__I__I__I__I__I__I__I__I__I__I__I__I__I__I

Nom de naissance I__I__I__I__I__I__I__I__I__I__I__I__I__I__I__I__I__I__I

Adresse.....

.....

Date de naissance : I__I__I / I__I__I / I__I__I__I__I

Origine géographique : .....

PRESCRIPTEUR

Cachet obligatoire

Signature :

Adresse e-mail :

INDICATION

☐ **POST-NATAL**
SUSPICION CLINIQUE CHEZ UN CAS INDEX .
(joindre compte-rendu d'examen clinique)

- ☐ Syndrome de Noonan
- ☐ Syndrome Cardio-Facio-Cutané
- ☐ Syndrome LEOPARD
- ☐ Syndrome Noonan-like avec cheveux anagènes caducs
- ☐ Syndrome Noonan-like avec/sans LMMJ
- ☐ Syndrome de Costello
- ☐ Syndrome Legius

☐ **POST-NATAL EXAMEN CIBLE CHEZ UN APPARENTE**
(joindre impérativement le compte-rendu du cas index)

☐ **PRENATAL**
SUSPICION ECHOGRAPHIQUE CHEZ UN FOETUS .
(joindre compte-rendu échographique)

☐ **PRENATAL EXAMEN CIBLE CHEZ UN FŒTUS** (joindre impérativement le compte-rendu du cas index et un prélèvement sanguin maternel pour recherche d'une contamination)

TEST DEMANDE

- ☐ Panel complet Noonan-Rasopathies (RIHN : N351) (Code OPL : PNRCI) *BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, PTPN11, RAF1, RIT1, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1*
- ☐ Gène *PTPN11* uniquement (RIHN : N350) (Code OPL : PNRCI)
- ☐ Panel Noonan (RIHN : N351) (Code OPL : PNRCI) *BRAF, KRAS, LZTR1, NRAS, PTPN11, RAF1, RIT1, SOS1, SOS2*
- ☐ Panel CFC (RIHN : N351) (Code OPL : PNRCI) *BRAF, KRAS, MAP2K1, MAP2K2*
- ☐ Panel LEOPARD (RIHN : N351) (Code OPL : PNRCI) *BRAF, PTPN11, RAF1*
- ☐ Gène *SHOC2* uniquement (RIHN : N350) (Code OPL : PNRCI)
- ☐ Gène *CBL* uniquement (RIHN : N350) (Code OPL : PNRCI)
- ☐ Gène *HRAS* uniquement (RIHN : N350) (Code OPL : PNRCI)
- ☐ Gène *SPRED1* uniquement (RIHN : N350) (Code OPL : PNRCI)
- ☐ Examen ciblé (NABM 4082 : B500) (Code OPL : PNRAP)
  - ○ Variant(s): ……
  - ○ Gène(s) : ……

- ☐ Gène *PTPN11* uniquement (RIHN : N350) (Code OPL : PNRCI)
- ☐ Panel Noonan (RIHN : N351) (Code OPL : PNRCI) *BRAF, KRAS, LZTR1, NRAS, PTPN11, RAF1, RIT1, SOS1, SOS2*
- ☐ Panel complet Noonan-Rasopathies (RIHN : N351) (Code OPL : PNRCI) *BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, PTPN11, RAF1, RIT1, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1*
- ☐ Examen ciblé (NABM 4083 : B700) (Code OPL : PNRAP)
  - ○ Variant(s): ……
  - ○ Gène(s) : ……

PRELEVEMENT (joindre attestation de consultation et consentement)

☐ POST-NATAL : 2x5ml sang total EDTA (acheminement au laboratoire à température ambiante sous 7 jours maximum)

☐ PRENATAL (joindre impérativement un prélèvement sanguin maternel 5ml sang total EDTA)

- ☐ Liquide amniotique (FRAIS)
- ☐ Liquide amniotique (CULTURE)
- ☐ Villosites choriales
- ☐ Villosites choriales (CULTURE)

Date de prélèvement : I__I__I / I__I__I / I__I__I__I__I

Heure de prélèvement : I__I__I h I__I__I

N° Client : C I__I__I__I__I__I / I__I

Cachet du laboratoire préleveur :

Service de la Relation Client :
Tél : 01 34 40 20 20
Fax : 01 34 40 21 29

SRC@lab-cerba.com
www.lab-cerba.com

FEUILLE DE DEMANDE D'EXAMEN

SYNDROME DE NOONAN ET AUTRES RASOPATHIES POST-NATAL

ATTESTATION DE CONSULTATION DU MEDECIN PRESCRIPTEUR OU DU CONSEILLER EN GENETIQUE

Je certifie avoir informé le (ou la) patient(e) sus nommé(e) ainsi que ses parents (représentants légaux) sur les caractéristiques de la maladie recherchée, les moyens de la diagnostiquer, les possibilités de prévention et de traitement, le stockage de son prélèvement, et avoir recueilli le consentement du (ou de la) patient(e) ET de sa tutelle dans les conditions prévues par le code de la santé publique (articles R1131-4 et 5)

IDENTITÉ du PATIENT	IDENTITÉ du REPRÉSENTANT LÉGAL	PRESCRIPTEUR
Nom : *Prénom :* *Date de Naissance :*	*Nom, Prénom, Date de Naissance* Si le patient est mineur ou majeur sous tutelle Lien avec le patient :	*Nom :* *Prénom :*
Signature	*Signature*	*Signature*

ATTESTATION D'INFORMATION ET CONSENTEMENT POUR LA REALISATION DU TEST

Je soussigné(e), atteste avoir reçu du :

☐ médecin généticien : Dr/Pr……..

☐ conseiller en génétique sous la responsabilité du Dr/Pr……

les informations concernant l'examen des caractéristiques génétiques qui m'est proposé, qui sera réalisé à partir :

☐ du (des) prélèvements biologiques pratiqués sur moi-même

☐ du (des) prélèvements biologiques pratiqués sur mon enfant ou sur la personne majeure placée sous tutelle

et consens à l'examen génétique dans le cadre de :

J'ai été informé(e) :

- De mon droit à faire à tout moment la demande que cette étude soit interrompue, que les résultats ne me soient pas communiqués, ou que les échantillons stockés soient détruits
- Que l'interprétation complète de ces résultats repose, dans certaines situations, sur la définition de la parenté biologique, qui peut être analysée à partir de ces prélèvements.
- de ma responsabilité concernant mon devoir d'information familiale, si une anomalie génétique grave dont les conséquences sont susceptibles de mesures de préventions, y compris de conseil génétique, ou de soins était mise en évidence.

Le résultat de cet examen me sera rendu et expliqué par le médecin prescripteur (ou par délégation au conseiller en génétique) en l'état actuel des connaissances dans le cadre d'une consultation de génétique.

J'autorise la conservation d'un échantillon biologique issu de mon prélèvement et son utilisation ultérieure pour **poursuivre les investigations dans le cadre de la même démarche diagnostique**, en fonction de l'évolution des connaissances.	☐Oui ☐ Non
La technique utilisée peut éventuellement **révéler des informations génétiques sans lien avec la pathologie concernée, mais pouvant avoir un impact sur ma santé ou celle d'apparentés**. Je souhaite être informé(e) de ces résultats.	☐Oui ☐ Non
J'autorise la transmission d'un échantillon ainsi que des données médicales nécessaires, dont d'éventuelles photographies, à un autre laboratoire pour **compléter cette étude génétique.**	☐Oui ☐ Non
J'autorise l'**enregistrement et la conservation des données médicales** utiles à la gestion de la démarche diagnostique dans des bases de données informatiques.	☐Oui ☐ Non

Dans le cadre de la démarche diagnostique, une partie de mon prélèvement peut ne pas être utilisée. J'autorise sa conservation et son utilisation pour des études d'assurance de la qualité interne au laboratoire.	☐Oui ☐ Non
J'autorise l'utilisation anonymisée des données médicales et/ou d'une partie des prélèvements dans le cadre de projets de recherche sans bénéfice direct.	☐Oui ☐ Non

J'ai eu la possibilité de poser toutes les questions que je souhaitais au médecin généticien ou conseiller en génétique qui m'a prescrit cette analyse et j'en ai eu des réponses complètes et adéquates.

Fait à ……le……..…